**УДК: 616-007.17**

# КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК СИНДРОМУ ГОЛЬДЕНХАРА У НОВОНАРОДЖЕНОГО

***Г.В. Ващилін, Л.А. Гагаловська, М.М. Гнатів,С.О. Калинка, Ж.І. Мартинюк, Л.М. Зайцева***

Волинське обласне дитяче
територіальне медичне об'єднання
(м. Луцьк, Україна)

***Резюме.*** *у статті представлено клінічний випадок окуло-аурикуло вертебральної дисплазії (синдрому Гольденхара) у новонародженої дитини.*

***Ключевые слова:*** *деформація вушних раковин з преаурикулярними папіломами локалізованими на лінії, що з'єднує кутик рота та нижній край вуха; звуження або атрезія зовнішніх слухових проходів, ліподермоїдний утвір у нижньо-зовнішній ділянці ока; асиметрія обличчя із-за одностороннього недорозвитку нижньої щелепи.*

Синдром Годенхара (окуло-аурикуло-вертебральна дисплазія) – це симптомокомплекс, що включає аномалії вух, очей, хребта.

Синдром був вперше описаний в 1952 році M.Goldenhar.

Більшість випадків синдрому спорадичні, можливий аутосомно-домінантний тип спадкування. Ген, детермінуючий клінічні прояви синдрому Гольденхара, картований на довгому плечі хромосоми 14, в локусі 14q32. У пацієнтів з фенотипом синдрому Гольденхара описані різні хромосомні аберації [2].

На даний час ідентифіковано 8 генів, які можуть викликати геміфаціальну мікросомію (HFM) або синдром Гольденхара. Ген orthodenticle homeobox 2 (OTX2) був ідентифікований частіше інших семи генів, а також він визначає генетичний код транскрипційного фактору.

Kallen et al. (2004) вважають що синдром Гольденхара та CHARGE синдром поєднує єдиний патогенетичний механізм, а саме порушення закладки нервового валику [2].

Популяційна частота синдрому 1:3000 – 5000 новонароджених. Співвідношення статі (3:2), з перевагою чоловічої статі [3].

Синоніми синдрому Гольденхара: окуло-аурикуло-вертебральний спектр, геміфаціальна мікросомія, окуло-аурикуло-вертебральна дисплазія, фаціо-аурикуло- вертебральний сиквенс, синдром першої та другої жаберних дуг [2].

Окуло-аурікуло-вертебральна дисплазія характеризується клінічним поліморфізмом. Як показує сама назва, пошкодження включає аномалії очей, вух, хребта [1]. Відмічається деформація вушних раковин, частіше одностороння, з характерними преаурикулярними папіломами. Інколи ці вирости плоскі, інколи на ніжці. Преаурикулярні папіломи можуть бути з обох сторін, але переважно односторонні. Часто декілька таких виростів розміщені на лінії, яка з'єднує козелок вуха і кутик рота [3]. Самі вуха в більшості випадків зменшені, деформовані, зрідка бувають атрезії і звуження зовнішнього слухового проходу ускладненні кондуктивною туговухістю. Характерна асиметрія обличчя із-за одностороннього недорозвитку нижньої щелепи. Пошкодження очей проявляється в першу чергу в дермоїдних нашаруваннях на склеру. Епібульбарні дермоїди або ліподермоїди білого чи жовтуватого кольору з гладкою поверхнею, локалізуються зазвичай в нижній зовнішній ділянці ока. Пошкодження може бути одностороннім, але частіше буває двостороннім. Можливі інші аномалії очей і повік: мікрофтальмія, мікрокорнеа, колобома райдужки, колобома верхньої повіки. Найчастіше синдром Гольденхара включає тільки аномалії очей і вух, без аномалій хребта. Аномалії хребта включають зрощення першого шийного хребця з потиличною кісткою, зрощення інших хребців між собою, розщеплення дуг хребців, а також сколіоз і кіфосколіоз. Описані також розщілини верхньої губи і розщілини піднебіння, порушення росту зубів. Можливі кардіоваскулярні аномалії: тетрада Фалло, коарктація аорти, дефект міжшлуночкової перегородки, єдиний артеріальний стовбур. Спостерігається гіпоплазія легень, ектопія нирок, агенезія нирок, мультикистоз нирок, гідроцефалія, агенезія corpus callosum. Розумова відсталість, біля 10% всіх випадків, виражена в різній степені [3].

Диференційна діагностика проводиться з мандібуло-фаціальним дизостозом Франческетті, CHARGE, VATER, OEIS синдромами [2].

У статті представлено клінічний випадок окуло-аурикуло-вертебральної дисплазії у новонародженої дитини (мал.1, 2).

Дитина чоловічої статті, від 1 вагітності ускладненої анемією, крайовим передлежанням плаценти, сідничним передлежанням, пологи в ТГ 39 тижнів, шляхом кесарського розтину. Маса при народженні 3000 г, зріст 52 см, ОГ 34 см, ОГК 32 см. Оцінка за шкалою Апгар 8 балів. При поступленні у відділення неонатального центру ВОДТМО стан дитини середньої важкості, мязевий тонус підвищений, фізіологічні рефлекси викликаються недостатньо, шкіра субіктерична.

Фенотип: двобічна деформація вушних раковин з преаурикулярними папіломами локалізованими на лінії, що з'єднує кутик рота та нижній край вуха, асиметрія обличчя, мікрогенія, ліподермоїдний утвір у нижньо-зовнішній ділянці ока (мал.3).

Генеалогічний анамнез не обтяжений.

Дитина була оглянута лікарями: генетиком, щелепно-лицевим хірургом, неврологом, сурдологом, а також проведено ультразвукове обстеження, яке не виявило патологічних змін з боку систем органів.

**Рис. 1. Правобічна деформація вушної раковини з преаурикулярними папіломами**

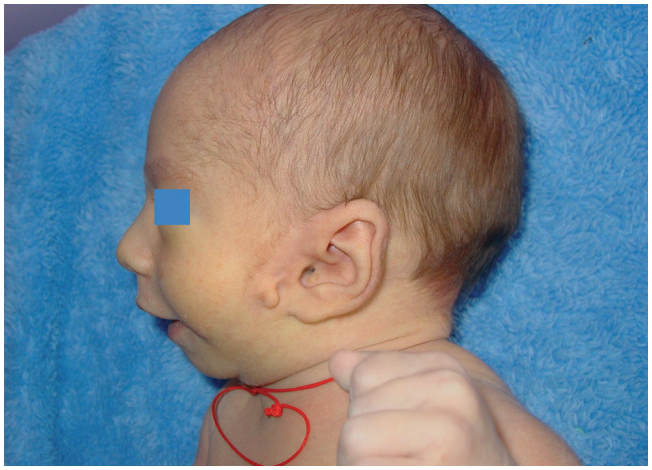

**Рис. 2. Лівобічна деформація вушної раковини з преаурикулярними папіломами**

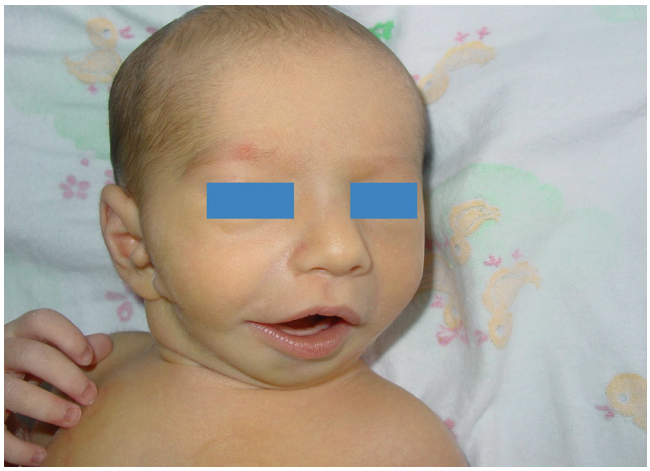

**Рис. 3. Асиметрія обличчя, мікрогенія, макростомія**

Консультація лікаря генетика. діагноз: синдром Гольденхара: двобічна деформація вушних раковин з преаурикулярними папіломами локалізованими на лінії, що з'єднує кутик рота та нижній край вуха, асиметрія обличчя, мікрогенія, ліподермоїдний утвір у нижньо-зовнішній ділянці ока.

Консультація лікаря окуліста, діагноз: ліподермоїд нижнього склепіння правого ока. Вроджена колобома нижньої повіки правого ока.

Консультація щелепно-лицевого хірурга, діагноз: асиметрія обличчя через правосторонню гіпоплазію нижньої щелепи. Двостороння деформація вушних раковин з преаурикулярними папіломами.

Консультація лікаря сурдолога, діагноз: двостороння деформація вушних раковин з преаурикулярними папіломами. Отоакустична емісія нечітка справа і зліва.

Дитину виписано додому з рекомендаціями стосовно проблем, які пов'язані зі станом здоров'я при синдромі Гольденхара. Рекомендовано у віці 3 місяців провести комп'ютерну аудіограму в інституті отоларингології ім. О.С.Коломійченка з метою вчасної діагностики можливої кондуктивної туговухості. Видалення ліподермоїдного утвору в плановому порядку.

Профілактика синдрому Гольденхара полягає в медико-генетичному консультуванні сім'ї, пренатальній ультразвуковій діагностиці, яка дозволяє виявити поєднані аномалії.

**Література**

**1.** Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Е. Симанова [и др.]. – [2 изд.]. − М.: Практика, 1996. – 196 с.

**2.** Hemifacial microsomia [Електронний ресурс]. – Режим доступу: http://omim.org/entry/164210.

**3.** Jones KL. Oculo-auriculo-vertebral spectrum // Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. – [5th ed.]. − W.B. Saunders Company, 1997.− 642p.

## КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК СИНДРОМУ ГОЛЬДЕНХАРА У НОВОНАРОДЖЕНОГО

***Г.В. Ващилін, Л.А. Гагаловська, М.М. Гнатів, С.О. Калинка, Ж.І. Мартинюк, Л.М. Зайцева***

**Волинське обласне дитяче територіальне медичне об'єднання**

**Резюме.** у статті представлено клінічний випадок окуло-аурикуло вертебральної дисплазії (синдрому Гольденхара) у новонародженої дитини.

**Ключові слова:** новонароджений, деформація вушних раковин з преаурикулярними папіломами локалізованими на лінії, що з'єднує кутик рота та нижній край вуха; звуження або атрезія зовнішніх слухових проходів, ліподермоїдний утвір у нижньо-зовнішній ділянці ока; асиметрія обличчя через одностороннюю гіпоплазію нижньої щелепи.

## CLINICAL CASE OF GOLDENHAR SYNDROME IN A NEWBORN

***G.V. Vashchylin, L.A. Hahalovska, M.M. Hnativ, S.O. Kalynka, Zh.I. Martyniuk, L.M. Zaitseva***

**Volyn Regional Children's Territorial Medical Center**

**Summary.** The article presents a clinical case of oculo-auriculo-vertebral dysplasia (Goldenhar Syndrome) in a newborn child.

**Keywords:** newborn, deformity of external ear with preauricular tags on the line connecting tragus and the corner of the mouth, external auditory canal stenosis or atresia, lipodermoid on the lower eyelid, facial asymmetry, unilateral mandibular hypoplasia.